

C2申請「PrismGuide IRD パネル システム」

○委員長代理

それでは、次にC2申請「PrismGuide IRD パネル システム」につきまして御審議いただきます。まずは事務局から説明をお願いいたします。

○事務局

（事務局より、保険適用原案について説明。）

○委員長代理

では、審議に先立ちまして、製造販売業者から意見表明を聞くこととなっております。

では、事務局はシスメックス株式会社の方にウェブ会議へ参加していただいでください。

（意見表明者入室）

○委員長代理

私は保険医療材料等専門組織委員長代理の土谷です。

早速ですが、6分以内で意見を述べてください。

○意見表明者

それでは、シスメックスの意見表明を開始します。表紙の次の9ページを御覧ください。本日は2名の眼科専門医に参加いただいでいます。

10ページを御覧ください。本品の目的は、遺伝性網膜ジストロフィ（IRD）と診断された患者または疑われる患者の疾患原因遺伝子情報を取得することです。保険適用希望の概要です。本品は、IRD原因遺伝子の包括的ゲノムプロファイルを取得する医療機器です。C2区分にて本品検査前後の遺伝子カウンセリング、エキスパートパネルの準用を希望します。

11ページを御覧ください。IRDは単一遺伝性疾患群であり、ここに示す指定難病を含みます。症状は夜盲、視野狭窄、視力低下などがあります。推定適用患者数は約3万4000人です。ほとんどが指定難病と診断された患者を対象とし、一部遺伝性の可能性を否定する目的で検査を行います。

12ページを御覧ください。本検査を含む診療フローを説明します。主治医は遺伝カウンセリングを行い、患者の病歴や家系情報を得ます。また、検査を受けるかどうか患者の判断を援助します。同意取得後、検体を採取し、本品を用いたパネル検査を行います。パネルキットにより解析用ライブラリーを調製し、NGSで塩基配列を決定します。解析プログラムでバリエーション検出及びその病原性を評価し、レポートを出力します。その後、エキスパートパネルで臨床所見と併せて病的バリエーションを総合判定し、治療・ロービジョンケア計画の提案を行います。その結果を受け、主治医が遺伝カウンセリングを行い、治療・ロービジョンケアを実施します。

13ページを御覧ください。ここでは本検査導入後の診療フローを説明します。本検査導入により原因遺伝子が同定される約4割の患者の遺伝子治療の該当性判断、ロービジョン

ケア、対症療法、遺伝カウンセリングに原因遺伝子情報を提供できるようになります。

次のスライドから本検査の対象者及び臨床有用性を□□□先生に御説明いただきます。

14ページを御覧ください。

○意見表明者

本検査の対象となる患者は、学会のガイドラインに記載されているとおりで、臨床症状から遺伝性網膜ジストロフィ（IRD）と診断されている患者もしくは疑われている患者で、優先度を1から3としております。優先度1は、治療の適応となる可能性があるIRD患者で、現時点ではRPE65遺伝子異常が疑われる場合を想定しております。ほかには、次のページに示すような治験などに参加を希望する患者です。

優先度2は、原因遺伝子による診断が必要な患者で、臨床所見のみでは判断がつかない場合です。

優先度3は、遺伝に関する相談やロービジョンケア、予後予測に役立てることを目的に、疾患名や原因遺伝子をより正確に診断する必要のあるIRD患者です。

15ページを御覧ください。RPE65以外の研究、治験などに参画可能性がある原因遺伝子ですが、表記の□□□遺伝子が既に情報公開されている治験となっております。また、原因遺伝子の決定の方法ですが、臨床所見のみから1つの原因遺伝子を絞り込むことが困難であること、想定される複数の原因遺伝子を一括解析すると複数の遺伝子から病的バリエーションが検出されることから、エキスパートパネルにより臨床所見も踏まえ、総合的に検出されたバリエーションを評価し、原因遺伝子を決定する必要があります。

16ページを御覧ください。同定された原因遺伝子に基づくロービジョンケアが行われる場合のメリットは、症状が進行する前に早期介入できることです。事例1ですが、原因遺伝子としてEYS等33遺伝子（「遺伝性網膜ジストロフィーの原因となりうる主な遺伝子」「臨床的有用性③ ロービジョンケア計画の策定」のAおよびB）の中から同定された場合には、予後情報が事前に分かることから、症状が進む前から白杖の練習を開始できます。早期に白杖を使い始めることでけがを防止できます。現状では自覚症状に応じたケアが提供されており、物につまずく、人混みでぶつかり転倒する、あるいは駅のホームから線路に落下するなどを経験してからのケアが多くなっています。現状問題として症状が出る前は白杖の提案などを受け入れることが困難となっています。

事例2としては、アッシャー症候群の原因遺伝子であるUSH2A等9遺伝子（「遺伝性網膜ジストロフィーの原因となりうる主な遺伝子」「臨床的有用性① 全身合併症とその危険性に対して他科での診療につなぐことができる」）の中から同定された場合、予後情報が事前に分かることから、眼科、耳鼻科での早期連携が可能となり、積極的に難聴やロービジョンケアに取り組むなど、重複障害による指定不可の軽減が可能となります。臨床現場では難聴のために手話を使用しているが、視機能の低下により手話が見えなくなってきたので困っている、このような患者にしばしば遭遇します。現状問題として難聴と失明という重複障害への対応が遅れることがあります。

最後に、17ページを御覧ください。

○意見表明者

冒頭に述べた保険適用希望ですが、具体的にはこちらのスライドの1から4の内容を希望しています。

こちらからは以上になります。

○委員長代理

ありがとうございました。

審議したいと思います。委員の方から御質問ございますか。

○委員

□□□ですけれども、よろしいでしょうか。

○委員長代理

よろしくをお願いします。

○委員

ベンダーの方にお聞きしたいのですが、これは検査システムの立てつけとしては、御社がお持ちになっているNCCオンコパネルとほぼ同じような立てつけで、診断機能としてはいわゆるコンビネーション医療機器としての登録になっていますか。

○意見表明者

はい。理解のとおりです。

○委員

ということは、一応ゲノム検査そのものが国内で施行されるというふうに理解してよろしいですね。

○意見表明者

はい。そのとおりです。

○委員

ありがとうございます。

もう一点は、これはどちらにお聞きするのかわかりませんが、私はがんゲノムのエキスパートパネルのほうには何回か参加して、状況は分かるのですが、当該疾患でのエキスパートパネルの施行状況と、それから実際に治療に結びつく可能性のあるような議論というのはどの程度されているのか、御教示いただければと思います。

○意見表明者

こちらは□□□先生から御回答いただきたいと思います。

○意見表明者

エキスパートパネルの施行についてですが、現在研究で解析をしていますが、今回の検査ではエキスパートパネルを眼科学会から複数箇所設置することによって、バリエーションの評価、ロービジョンケアなどを含めた治療について議論することになっております。具体的な治療というのは、恐らくRPE65の適用ということになるかと思いますが、現在IRD患者

全てを対象とする場合に、その中からRPE65の検出される患者さんというのは□□□%です。ですので、□□□%の患者さんでRPE65の治療を御紹介できることとなります。

そのほかとしては、先ほどもお示ししましたとおりで、ロービジョンケアの策定というのは全患者さんに行うことができております。先進医療の結果ですが、全患者にロービジョンケアをして、そのうちの30~40%が実際のケアに結びついているということを報告しております。

□□□先生、何か。

○意見表明者

ありがとうございます。

□□□様、これまでの実施状況としましては、先進医療のときに施行しました東京と神戸、2か所での実績があります。その実績を基に、日本で10か所程度のエキスパートパネルをこれから日本眼科学会のほうでしっかり制定して、そこで臨床情報と併せた診断に結びつけていきたいと考えているところです。

○委員

ありがとうございます。

以上です。

○委員長代理

ほかにございますか。

それでは、これで意見表明の聴取を終了します。意見表明者は御退室ください。

(意見表明者退室)

○事務局

委員長代理、意見表明者の退室を確認しましたので、進行をお願いいたします。

○委員長代理

それでは、保険適用原案について御議論をお願いいたします。

○委員

□□□ですけれども、よろしいでしょうか。

○委員長代理

よろしく申し上げます。

○委員

表明した事前の意見で大体尽くされているのですけれども、今、確認しましたように、この機材は基本的にはがんゲノムプロファイリングの検査とほぼ同等の企業側のエフォートがかかっている検査になっていますので、これをこの点数で評価するということが長く続くと、恐らくベンダー側が撤退してしまう可能性があるかなという危惧がございます。なので、今後はもう少し診療報酬上の手当てがつくという方向性がないと、国内のがんゲノム検査の発展そのものに少し影響があるかなという懸念がございましたので、意見を付記させていただきました。

以上でございます。

○委員長代理

貴重な御意見ありがとうございます。

事務局、この件に関して御意見ございますか。

○事務局

事務局でございます。

□□□委員、事前にいただいた御意見も併せて御意見いただきましてありがとうございます。

今回の保険適用原案に関しましては、あくまで現時点での有用性とかこの疾患に対する治療の体系ということ踏まえた提案ということですので、もちろん今後この疾患に対する治療法というものが変わってきましたら、この検査の有用性ということも変わってきますので、その際は評価の見直しということが検討されるものと考えております。

○委員

ありがとうございます。

結局、何度かここに出てきているこれまでのゲノムプロファイリング検査というのは、基本的には検査を全部海外でやられているという状況があって、その低コストを売りにするところがあります。シスメックスさんだけ国内で何とか検査するという体制を維持しておられるので、できれば潰したくないなと個人的には考えているところでございます。

以上です。

○委員長代理

貴重な御意見ありがとうございます。

ほかにもございますか。

それでは、先生方の御意見を集約いたしますと、「PrismGuide IRD パネル システム」、決定区分C2、特定保険医療材料としては設定せず、新規技術料にて評価するというところでよろしいでしょうか。

(首肯する委員あり)

○委員長代理

ありがとうございます。